



*Le schede di*

**Ottica  
Fisiopatologica®**

*a cura di*

*Maurizio Rolando e Michele Iester*

## LE OTTICOPATIE

Pietro FRASCIO, Michele IESTER

Le otticopatie o neuropatie ottiche sono un insieme di patologie a carico del nervo ottico. In generale il paziente si presenta alla visita dello specialista con un calo del visus monolaterale, con un'alterazione della visione dei colori e un'alterata sensibilità al contrasto. In base all'eziologia si possono suddividere in: congenite, ischemiche (vedi scheda Ottica Fisiopatologica Giugno 2010), tossiche/nutrizionali, traumatiche o compressive. L'insorgenza può essere progressiva o acuta a seconda dell'eziologia.

- *Le otticopatie congenite più conosciute sono:*
  - L'otticopatia ereditaria di Leber (LHON): consiste in una mutazione puntiforme nel DNA mitocondriale. Insorge intorno ai 20 anni di età, con una leggera preponderanza nel sesso maschile rispetto al femminile. Il paziente non lamenta dolore. Dal punto di vista obiettivo si può evidenziare un'atrofizzazione del fascio papillo-maculare. Il calo visus è acuto, monolaterale, riferito come macchia centrale grigia o nera, di grado variabile da lieve a intenso. Dopo un tempo variabile da pochi giorni fino a settimane si presenta una situazione analoga nell'occhio controlaterale. I riflessi pupillari sono conservati anche in fase avanzata. Gli assoni maggiormente colpiti sono quelli lunghi, sottili o mielinici. All'esame perimetrico viene riscontrato uno scotoma centro-cecale che si estende dal settore nasale fino alla macchia cieca. Negli stadi più precoci possono essere presenti iperemia della papilla ottica con perdita dei margini. Sulla superficie della papilla ottica possono essere osservati vasi teleangectasici e/o tortuosi. Nelle fasi avanzate risulta una incongruenza tra il lieve pallore della papilla ottica temporale e la grave compromissione visiva. Importante è un'approfondita anamnesi familiare e delle indagini genetiche per la classificazione della malattia stessa. Non esiste un trattamento specifico, di solito viene somministrata la vitamina B12, nonostante questo il 75% delle persone affette diventa legalmente cieco.
  - L'atrofia ottica autosomica dominante è un'otticopatia congenita a trasmissione autosomica dominante. Conosciuta anche come otticopatia di Baten e Kjer è estremamente rara, e ha in comune con la LHON l'atrofia ottica bilaterale e l'esordio tra l'infanzia e la tarda adolescenza
- *Le otticopatie tossiche:* la causa più frequente, alle nostre latitudini, sono i farmaci come ad esempio: cloramfenicolo, feniprazina, chinino, amiodarone, farmaci anti TNF-alfa (p.e. infliximab) e l'isoniazide (soprattutto se associato all'etambutolo). Un'altra causa possibile è rappresentata dall'assunzione dell'alcol metilico (metanolo).
- *Le otticopatie nutrizionali:* viene spesso chiamata ambliopia alcolica-tabagica. I nutrienti cruciali sono alcune vitamine del gruppo B e aminoacidi che non vengono assunti con la dieta in quanto la principale fonte di calorie è rappresentata dall'alcol. Risulta utile uno studio della dieta abituale ed eventuali indagini di laboratorio.

Per entrambe le forme esistono alcune associazioni sistemiche con parestesie, atassia o disturbi auditivi. Nella maggior parte dei casi, il paziente lamenta una riduzione lenta e progressiva della visione centrale bilateralmente. All'esame del campo visivo il paziente presenta uno scotoma centrale o centro-cecale. Dal punto di vista clinico queste otticopatie risultano simili alla LHON ma si presentano in genere bilaterali, con assenza di vasi teleangectasici oltre ad un'anamnesi familiare negativa. Alcuni pazienti presentano lieve pallore temporale ed emorragie a scheggia nella zona della papilla ottica. Il trattamento è l'allontanamento dell'agente tossico o la somministrazione del substrato deficitario.

La prognosi è in genere buona anche in base alla tempestività dell'intervento.

A parte l'insorgenza rapida dell'intossicazione da metanolo, le altre otticopatie tossiche/nutrizionali hanno un'insorgenza progressiva.

- *Le otticopatie da compressione* possono essere intrinseche o estrinseche a seconda che la compressione avvenga a livello intracranico o intracanalicolare o a livello del nervo ottico o della sua guaina. Le cause più frequenti sono i tumori, i muscoli ipertrofici nel distiroideo o altre compressive.
  - I tumori estrinseci (tumori orbitari) come pure i meningiomi inducono una compromissione lentamente progressiva della vista con discromatopsia. Con il peggioramento della malattia si ha un difetto pupillare afferente relativo associato con alterazioni del campo visivo e del visus. La papilla ottica può presentarsi normale o con segni di atrofia, mentre le lesioni più anteriori possono causare edema della papilla ottica. Shunt opto-ciliari o pieghe della coroide possono essere presenti (più frequenti nei meningiomi). La dilatazione di shunt già presenti è secondario all'ostruzione delle vie di deflusso. La vena centrale della retina può risultare occlusa. La diagnosi si effettua tramite TC, la RMN può essere utile per evidenziare meglio i rapporti con le strutture circostanti. La terapia è chirurgica.
  - I gliomi delle vie ottiche anteriori rappresentano il 5% dei gliomi infantili e il 65% di tutti i tumori intrinseci del nervo ottico. I pazienti si presentano con una ridotta funzionalità visiva, discromatopsia, difetto pupillare afferente relativo ed esoftalmo. La papilla ottica può presentarsi normale o con segni di atrofia. La vena centrale della retina può risultare occlusa. I gliomi maligni, molto rari, si presentano essenzialmente con le stesse caratteristiche ma con un decorso più rapido spesso accompagnato da dolore. La diagnosi si effettua tramite TC e RMN. Nel caso di gliomi benigni e di buona acuità visiva si preferisce tenere controllato il paziente con indagine radiologiche ogni 6-12 mesi. Se il tumore rimane confinato al nervo ottico la prognosi di sopravvivenza è ottima, tuttavia con una perdita dell'acuità visiva notevole. Nel caso dei gliomi maligni non esiste alcun trattamento di successo e l'exitus del paziente avviene dopo 6-9 mesi dai primi sintomi.
  - La miopia distiroidea (3-5% dei pazienti con ipertiroidismo) presenta sintomi analoghi ai tumori estrinseci oltre a retrazione palpebrale e restrizione della muscolatura extra-oculare. La TC è utile per evidenziare lo stato della muscolatura. La terapia si basa sulla somministrazione di corticosteroidi sistemici o irradiazioni a basso dosaggio.
  - Altre lesioni compressive comprendono anche aneurismi, infezioni, infiammazioni, linfomi, leucemie o localizzazioni metastatiche, mucoceli e fibrodisplasia dello sfenoide. Il nervo ottico può apparire atrofico, rigonfio o scavato a seconda della localizzazione del danno e della durata.
- *Le otticopatie traumatiche* costituiscono un'importante causa di perdita visiva severa ed improvvisa. Il nervo ottico può venire danneggiato direttamente o indirettamente da un trauma cranio-orbitario. Essendo saldamente racchiuso dal canale ottico il nervo può essere lesionato da uno stiramento, da un'avulsione dei vasi che lo circondano, da un aumento di pressione trasmesso dall'osso al canale stesso, da un'emorragia o da un edema post traumatico. I pazienti presentano un'acuità visiva ridotta e/o difetti del campo visivo. Come in tutte le otticopatie monolaterali o asimmetriche anche quella post-traumatica è associata alla presenza di un difetto pupillare afferente relativo. Inoltre se ad essere danneggiato è il tratto anteriore l'esame oftalmoscopico mostrerà infarto, emorragia o occlusione dell'arteria centrale della retina, mentre se il tratto danneggiato è quello posteriore il fondo oculare può apparire normale ma è comunque presente il difetto pupillare afferente relativo e il calo visus. La diagnosi si effettua in base alla storia clinica e all'esecuzione di una TC. I segni post-traumatici a carico della papilla ottica sono edema e pallore fino ad arrivare all'atrofia ottica tardiva. Il trattamento consiste nella decompressione del nervo in caso di emorragie. Sebbene non standardizzata la terapia si avvale di dosi massicce di corticosteroidi sistemici.